

delta-aminolevulinezuur

Beschrijving van de test

Naam:	delta-aminolevulinezuur
Synoniemen:	D-ALA, delta ALA, porfyrie, ALA ratio
Intern codenummer:	614
Frequentie:	2 x per week
Uitvoerend labo:	UZ Leuven Laboratoriumgeneeskunde
Antwoordtijd (TAT):	1 week
Verantwoordelijk bioloog:	Johan Debrabandere

Afname van het materiaal

Voorkeur materiaal:	urinestaal afgeschermd van licht
Volume:	10 ml
Aanvraagformulier:	Aanvraagformulieren
Aandachtspunten:	Staal meteen van het licht afschermen.
Conditionering & verzending:	Gekoelde verzending, staal afschermen van licht
Bijaanvraag/stabiliteit:	Niet mogelijk

Analyse

Analysemethode:	LAB UZ Leuven
Domein:	Verzendingen Scheikunde
Eenheid:	µmol/L
Bijkomende informatie:	ALA in urine: screeningstest voor acute porfyrie, idealiter af te nemen op moment van symptomen acute aanval. Meer gedetailleerde informatie over de plaats van deze test cf. infra.

Algemeen

De porfyrieën zijn een verzameling zeldzame metabole aandoeningen, veroorzaakt door defecten in de enzymen die instaan voor de synthese van heem. Afhankelijk van waar in de

heemsynthese het enzymdefect zich bevindt, zullen andere intermediären in de heemsynthese opstapelen en deze veroorzaken vervolgens de verschillende klinische presentatievormen.

****Klinisch****

Porfyrieën die acute aanvallen veroorzaken worden ook wel “acute porfyrieën” genoemd, porfyrieën die huidletsels veroorzaken “cutane porfyrieën”. Cutane porfyrieën kunnen klinisch ingedeeld worden porfyrieën met acute (niet-blaarvormende) fotosensitiviteit en porfyrieën met chronische blaarvormende fotosensitiviteit. Er zijn twee zeer zeldzame entiteiten die zowel cutane als acute aanvallen kunnen veroorzaken (Porfyria Variegata (PV) en Hereditaire Coproporfyrie (HCP)), de andere porfyrieën zijn onder te verdelen in één van de drie presentatievormen. De meest frequente acute porfyrie is acute intermittente porfyrie (AIP), de meest frequente niet-blaarvormende cutane porfyrie is erythropoietische protoporfyrie (EPP) en de meest frequente blaarvormende cutane porfyrie is porfyria cutanea tarda (PCT). Deze laatste presenteert meestal op latere leeftijd en is vaak (>75% van de gevallen) verworven (alcohol, roken, hepatitis C, oestrogenen, HIV infectie,...).

De drie klinische presentatievormen, inclusief de porfyrieën die hier in onderverdeeld zijn en hun respectievelijke enzymdefecten:

- 1) Acute neuroviscerale aanvallen (“acute porfyrieën”)
 - o Acute Intermittente Porfyrie (AIP), defect porfobilinogeen deaminase
 - o dALA dehydratase deficiënte porfyrie (ADP), defect dALA dehydratase
 - o Porfyria Variegata (PV), defect protoporfyrinogeen oxidase
 - o Hereditaire coproporfyrie (HCP), defect coproporfyrinogeen oxidase

- 2) Niet-blaarvormende acute fotosensitiviteit
 - o Erythropoietische ProtoPorfyrie (EPP), defect ferrochelatase (of zeldzaam CPLX defect)
 - o X-linked ErythroPoietische Protoporfyrie (XLEPP), gain of function mutatie ALA-synthetase 2.

- 3) Chronische blaarvormende fotosensitiviteit
 - o PV (cf. supra)
 - o HCP (cf. supra)
 - o Congenitale Erythropoietische Porfyrie (CEP), defect uroporfyrinogeen III synthase
 - o Porfyria Cutanea Tarda (PCT), meestal verworven defect uroporfyrinogeen decarboxylase

o HepatoErythrocytaire Porfyrie (HEP), autosomaal recessief defect uroporfyrinogeen decarboxylase

Referentiewaarden

Leeftijd	Mannen	Vrouwen
	0.0-50.0 µmol/L	0.0-50.0 µmol/L

Tarificatie

Nomenclatuur: 543056 - 543060 B 600 Dosereren van delta-aminolevulinezuur #(Maximum 1)
Bron: RIZIV website op 26/05/2026

Laatst gewijzigd op

08-01-2026

Tessa Baert